

DOI: 10.26693/jmbs05.03.098
УДК 616.712/.713-007.2:611.013

*Хмара Т. В., Шевчук К. З., Морараш Ю. А.,
Ризничук М. О., Стельмах Г. Я.*

ОНТОЛОГІЯ УРОДЖЕНИХ ВАД КІСТОК ГРУДНОГО ПОЯСА

Вищий державний навчальний заклад України
«Буковинський державний медичний університет», Чернівці, Україна

khmara.tv.6@gmail.com

Уроджені вади розвитку опорно-рухового апарату представляють практичний інтерес для лікарів багатьох спеціальностей, а саме: лікаря-неонатолога, педіатра, дитячого хірурга чи ортопеда, терапевта, які мають відношення до виявлення і лікування наслідків уродженої патології у підлітковому, юнацькому і дорослому віці. За 2018 рік уроджені вади розвитку у новонароджених (масою більше 500,0 г) по Україні виявлені у 25,92 на 1000 народжених живими, а в Чернівецькій області – 23,73 на 1000 народжених живими. Серед уроджених вад розвитку редукційні вади кінцівок та полідактилія траплялася по Україні у 1,13 на 1000 живих новонароджених, а в Чернівецькій області – у 0,93 на 1000 живих новонароджених.

Розвиток скелета починається на 3-му тижні гестації внаслідок конденсації мезенхіми. За походженням уроджені вади розвитку кінцівок можна розділити на ранні, в основі яких лежить порушення закладки і патологічний розвиток ембріона (випадки великих дефектів з відсутністю окремих кісток, цілих сегментів), і пізні, в основі яких лежить дефект розвитку плода (випадки порушення форми при розвитку кісткових сегментів і тканинних компонентів).

На основі проведеного аналізу джерел літератури зроблена спроба узагальнити існуючі відомості про уроджені вади розвитку кісток поясу верхньої кінцівки (ключиці, лопатки), запропонована їх класифікація та тлумачення згідно алфавіту. Уроджені вади розвитку кісток поясу верхньої кінцівки можна розділити на типові (самостійні нозологічні форми) і атипові (комбіновані з іншими аномаліями чи захворюваннями). Уроджені вади розвитку кісток поясу верхньої кінцівки виникають внаслідок порушення процесів хемотаксису, проліферації, диференційованої і програмованої смерті клітин на ранніх етапах ембріогенезу. Критичним періодом для виникнення цих аномалій є період ембріонального розвитку. При аналізі літературних даних виявлено часте поєднання уроджених вад розвитку ключиці та лопатки з різноманітними аномаліями розвитку інших частин скелета.

Ключові слова: ключиця, лопатка, вади розвитку, анатомія.

Зв'язок роботи з науковими програмами, планами, темами. Дослідження є фрагментом планової комплексної міжкафедральної теми кафедри анатомії людини імені М. Г. Туркевича і кафедри анатомії, топографічної анатомії та оперативної хірургії ВДНЗ України «Буковинський державний медичний університет» «Особливості морфогенезу та топографії систем і органів у пре- та постнатальному періодах онтогенезу людини», № державної реєстрації 0115U002769.

Вступ. Серед усіх уроджених вад розвитку (УВР), аномалії скелета трапляються часто і помітні неозброєним оком. Вони включають більше ніж 200 рідкісних нозологічних форм, при яких у патологічний процес задіяні хребці, кістки верхніх і нижніх кінцівок, черепа. Більша частина цих кісткових захворювань, виявлених вже при народженні, відносяться до групи ембріопатій. У тих випадках, коли кісткові аномалії поєднуються з іншими уродженими дефектами, смерть плоду може настати ще внутрішньоутробно чи в перші години та дні після народження. Серед дітей, які вижили, уроджені дефекти можуть бути настільки грубими, що з них формується група інвалідів з дитинства [1]. Аналіз структури та нозології УВР необхідний для планування обсягу діагностичних, лікувальних, реабілітаційних та, безумовно, профілактичних заходів [2].

У Чернівецькій області, як і в цілому по Україні, УВР є актуальною медико-соціальною проблемою, оскільки їх рівні залишаються стабільно високими. У 2018 році загальний показник інвалідності по УВР по Україні становив 64,7 на 10 тис. дітей (0-17 років), а в Чернівецькій області – 72,9 на 10 тис. дітей. Із них УВР кінцівок траплялися у 2018 у 4,0 на 10 тис. дітей (0-17 років) (1,9%), а в Чернівецькій області – 3,7 на 10 тис. дітей (1,5%).

За 2018 рік УВР у новонароджених (масою більше 500,0 г) по Україні виявлені у 25,92 на 1000 народжених живими, а в Чернівецькій області – у

23,73 на 1000 народжених живими. Серед УВР редуційні вади кінцівок та полідактилія траплялися по Україні в 1,13 на 1000 живих новонароджених, а в Чернівецькій області – в 0,93 на 1000 живих новонароджених [3].

У деяких випадках можлива їх ортопедична хірургічна корекція. Однак при всіх обставинах народження дитини з УВР скелета завжди має місце драматичний характер як для самої дитини, так і для її сім'ї [1].

Проблемою УВР верхньої кінцівки займаються ембріологи, генетики, дитячі хірурги, травматологи і ортопеди. Зацікавленість науковців і практичних лікарів питаннями морфогенезу та корекції УВР скелету верхньої кінцівки не випадкова [4]. УВР кінцівок можуть носити локальний характер або супроводжуватися УВР інших систем організму [5, 6]. УВР кінцівок трапляються приблизно в 6 випадках на 10000 новонароджених, у тому числі в 3,4 випадках на 10000 ушкоджуються верхні кінцівки і в 1,1 на 10000 – нижні [7]. За даними інших авторів [8], УВР нижніх кінцівок складають 55% усіх уроджених аномалій опорно-рухового апарату. Проте, згідно з статистичними дослідженнями, у Китаї поширеність патології кінцівок плоду становить 0,38% [9]. У Європі цей показник коливається від 1,4 до 30 випадків на 10 000 народжень [10, 11]. У Канаді цей показник становить біля 5,6 на 10 000 народжень [12].

Через велику різноманітність УВР верхньої кінцівки, їх класифікація достатньо проблематична. Залежно від характеру тяжкості анатомічних порушень і етіологічного фактору УВР кінцівок класифікуються по-різному. М.В. Волков [13] розділяє порушення розвитку кінцівок на чотири групи та пропонує просту і зручну для клінічної практики класифікацію:

1. Повна відсутність однієї або кількох кінцівок.
2. Уроджена деформація кінцівки і часткове недорозвинення складових її елементів.
3. Дефекти розвитку пальців.
4. Надлишковий ріст кінцівки.

На основі клінічно-рентгенологічних особливостей, УВР верхніх і нижніх кінцівок класифікують на групи щодо анатомічних сегментів [14, 15]. Розвиток скелета починається на 3-му тижні гестації внаслідок конденсації мезенхіми [16]. За походженням УВР кінцівок можна розділити на ранні, в основі яких лежить порушення закладки і патології розвитку ембріона (випадки великих дефектів з відсутністю окремих кісток, цілих сегментів), і пізні, в основі яких лежить дефект розвитку плода (випадки порушення форми при розвитку кісткових сегментів і тканинних компонентів). УВР є наслідком порушень у процесі внутрішньоутробного розвитку, які

відбуваються в результаті дії тератогенних факторів на організм матері і плоду при вагітності, а також залежать від стану організму жінки [17]. Критичним періодом для виникнення аномалій кінцівок під дією тератогенних факторів є період ембріонального розвитку [8, 17]. Встановлено, що найуразливішим до дії тератогенів, які зумовлюють УВР кінцівок, є ембріон віком чотирьох-п'яти тижнів [7]. Аномалії виникають внаслідок порушення процесів хемотаксису, проліферації, диференційованої і програмованої загибелі клітин на ранніх етапах ембріогенезу. В цілому, відхилення в розвитку кінцівок можуть відбуватися на різних рівнях: внутрішньоклітинному, міжклітинному і тканинному. У відповідь на швидку активацію знань про білки і гени, які відповідальні за різноманітні скелетні дисплазії, міжнародна робоча група конституціональних розладів кісток додала класифікацію генетичних порушень скелета і розділила їх на 7 груп. В основі поділу лежали сучасні уявлення про молекулярно-патологічні етіології [16]:

Група 1. Дефекти у позаклітинних структурних білках при таких хворобах як недосконалий остеогенез, ахондрогенез, множинна епіфізіальна дисплазія.

Група 2. Дефекти у метаболічних шляхах при таких хворобах, як гіпофосфатазія, інфантильний остеопетроз, хондродисплазія пунктату.

Група 3. Дефекти в складанні і деградації макромолекул при таких хворобах, як пікнодисостоз і хвороби лізосомального накопичення.

Група 4. Дефекти в гормонах і механізми спінальної трансдукції при таких захворюваннях, як ахондроплазія, танатоформна дисплазія, гіпохондроплазія, гіпофосфатемічні рахіти.

Група 5. Дефекти в ядерних білках і у факторах транскрипції при таких захворюваннях, як камптомелічна дисплазія і клейдокраніальна дисплазія.

Група 6. Дефекти в онкогенах і генах супресорах пухлини при множинних екзостозах.

Група 7. Дефекти в процесах метаболізму РНК і ДНК при гіпоплазії хряща і волосся.

Як наголошує С. А. Francosmano [18], скелетогенез, процес походження, формування і розвитку вимагає тісної взаємодії між різними регуляторними механізмами, що контролюють клітинну детермінацію та диференціювання, оркестровку генів, специфічних для кісток, хрящів та інших модифікаторів, та вплив клітини на клітину і клітинно-матриксні взаємодії.

УВР лопатки і ключиці досить часто виникають разом з аномаліями суміжних з ними кісток верхньої кінцівки. Зокрема, при сплюсненні чи відсутності суглобової западини лопатки спостерігається уроджена деформація головки плечової кістки,

вкорочена ключиця та ін. Іноді надплечовий та дзьобоподібний відростки з'єднані з лопаткою за допомогою прошарку хрящової тканини – синхондрозом. Замість вирізки на верхньому краї лопатки може бути отвір. Нерідко буває асиметрія положення лопатки. Вище положення лівої лопатки трапляється частіше (70 %), ніж правої. Плоска лопатка буває у 23 % випадків. У 5 % людей є додаткова лопаткова кістка – це окремий надплечовий відросток, що з'єднується з лопаткою за допомогою особливого суглоба [19].

Мета дослідження – провести аналіз та узагальнення джерел літератури щодо УВР кісток поясу верхньої кінцівки, і запропонувати їх класифікацію.

Результати дослідження. На основі проведеного аналізу джерел наукової літератури, ми зробили спробу узагальнити існуючі відомості про УВР ключиці та лопатки і пропонуємо їх класифікацію та тлумачення згідно алфавіту.

Аплазія ключиці (лат. Aplasia clavicularae) – відсутність ключиці, трапляється досить рідко. Плечовий пояс звужений, надпліччя похилі та опущені.

Аплазія лопатки (лат. Aplasia scapulae) – відсутність лопатки трапляється досить рідко, спостерігається при вадах грудного пояса та амелії.

Біфуркація ключиці (лат. Bifurcatio clavicularae) – роздвоєння ключиці. Можливо є наслідком порушення процесу кісткового з'єднання при наявності осифікації з двох центрів скостеніння в надплечовій частині ключиці, причому з присереднього розвивається ключиця і одне з розгалужень, а з бічного – друге розгалуження.

Е. К. Никифорова (1960) [20] описує три форми роздвоєння ключиці:

- 1) ключиця має дві, рівних за довжиною і формою, гілки, одна з яких утворює з'єднання з акроміоном, інша – із дзьобоподібним відростком лопатки;
- 2) ключиця на рівні дзьобоподібного відростка лопатки розділяється на дві гілки; при цьому гілка, яка з'єднується із дзьобоподібним відростком лопатки, є вужчою і коротшою, ніж та гілка, що з'єднується з надплечовим відростком лопатки; і іноді закінчується в м'яких тканинах;
- 3) розгалуження ключиці на рівні середини тіла, або в ділянці надплечового її кінця на дві частини.

Слід зазначити, що при аномаліях другої групи в процесі розвитку не відбувається злиття центрів осифікації або зовсім відсутній один центр. Тому по протяжності ключиці утворюється синдесмоз (сполучнотканинна перетинка). Останній часто супроводжується гіпоплазією ключиці (недорозвиненням одного з сегментів ключиці, зазвичай лате-

рального). Часткова гіпоплазія ключиці, як правило, спостерігається на груднинному кінці ключиці і називається «рухомою», або «плаваючою» ключицею. У таких випадках не утворюється груднинно-ключичний суглоб і ключиця з'єднується з рукою груднини за допомогою сполучнотканинного тяжка.

Високе стояння лопатки (лопатка, яка не опустилася; хвороба або деформація, або синдром Шпренгеля) (лат. scapula elevata, deformitas Sprengel, Sprengel-Erb синдром, morbus Corno) (OMIM №184400) – тяжке поєднання УВР грудного поясу, хребта і грудної клітки, основними клінічними проявами якого є високе стояння лопатки; обмеження відведення плеча і виражений косметичний дефект. Лопатка знаходиться вище звичайного рівня Th_{II}-Th_{VII} на 1,0-10,0 см, ближче до середньої лінії, з утворенням випинання на шиї. У 85 % спостережень ця УВР є однічною, переважно лівобічною. У 25 % випадків відмічається злиття кісткової, хрящової і фіброзної тканини лопатки та прилеглого хребця [21]. Вперше дана патологія описана М. Eulenburg у 1862 р. У 1891 р. О. Sprengel опублікував 4 спостереження цієї деформації у дітей і розцінив її як уроджену і з того часу вона носить його ім'я. Хвороба Шпренгеля є достатньо рідкісним спадковим захворюванням з автосомно-домінантним типом успадкування; серед дітей з УВР скелета складає 0,2-1%. У більшості випадків лопатка при даному захворюванні чотирикутної форми, при цьому четвертий кут утворюється між нижнім і верхніми її кутами. Лопатка зменшена у розмірах і недорозвинута. При цьому, як правило, виявляється зменшення довжини лопатки, але збільшення її ширини. Підлопаткова ямка також зменшена у розмірах. Надостьова ямка сплюснена, а надостьова частина лопатки різко зігнута допереду. Лопатка при даній патології наближена до хребта і ротована в сагітальній площині. Присередній край лопатки утворює з хребтом кут, відкритий доверху. Бічний кут лопатки опущений, а присередній край – припіднятий.

У 67 % випадків деформація Шпренгеля поєднується зі сколіозом, аномаліями хребців (півхребці; хребці, що злилися; приховане розщеплення дуг хребців тощо), шийними ребрами, відсутністю ребер, гіпоплазією м'язів грудного пояса, аномаліями ключиць [21]. У літературі трапляються дані й про патологію ключиці при даному захворюванні. При аплазії лопатки ключиця деформована, потовщена, а за рахунок різкого згину дозадку здається вкороченою [22].

Гіпоплазія ключиці (лат. Hypoplasia clavicularae) – недорозвинення ключиці, трапляється досить рідко, виявляється рентгенологічно. Недорозвинення ключиці може бути одно- чи двобічним,

при цьому спостерігається атипичний розвиток, або недорозвинення суміжних м'язів. Досить часто при цій УВР ключиці відсутня ключична частина трапецієподібного м'яза, великий грудний м'яз зменшений в розмірах, недорозвинена ключична частина дельтоподібного м'яза тощо.

Гіпоплазія ключиці може бути окремою патологією або відноситися до більш широкої групи скелетних та клінічних відхилень. Ця УВР ключиці була описана при синдромі Едвардса, трисомії 13, синдромі Мельніка-Іглса, синдромі Гольца, пікнодисостозі та фукосидозі.

Гіпоплазія лопатки (лат. Hypoplasia scapulae) – недорозвинення лопатки, трапляється дуже рідко; спостерігається при УВР грудного пояса та амелії.

Дуплікація (подвоєння) лопатки (лат. Duplicatio scapulae) – це рідкісний випадок, який може виникнути на будь-якому боці тіла. Наявні взаємодіючі аномалії, які тісно пов'язані між верхньою кінцівкою і хребтом. Верхньоприсередня частина лопатки зазвичай з'єднується з ключицею, а нижньобічна – з плечовою кісткою [23].

Крилоподібна лопатка (лат. Scapula pterygoidea) – випинання присереднього краю лопатки від грудної клітки. Досить часто ця УВР комбінована з високим стоянням лопатки. Остання дещо зменшена в розмірах, обернена відносно осі так, що нижній кут лопатки зміщений вниз і латерально. При тяжкій формі виявляється атрофія м'язів і порушення функції верхньої кінцівки з боку ураження.

Загалом синдром крилоподібної лопатки виникає при ураженні опорно-рухового апарату (патологія обертальної манжети плеча, нестабільність плечового суглоба, асептичний некроз головки плечової кістки, остеохондроми, переломи акроміона лопатки, розрив дельтоподібного м'яза, антикапулярні бурсити, акромегалічна артропатія плечового суглоба тощо), при патології периферичних нервів (довгого грудного нерва, додаткового нерва, або дорсального нерва лопатки) та як прояв конверсійних розладів. Синдром крилоподібної лопатки при невропатії додаткового нерва виникає внаслідок парезу трапецієподібного м'яза і, як правило, має ятрогенне (операційні втручання у ділянці бічного трикутника шиї) або травматичне (проникаючі та тупі рани шиї) походження. Ступінь крилоподібності лопатки не такий виражений, як при патології довгого грудного нерва. Крилоподібність лопатки збільшується при відведенні верхньої кінцівки (лопатка рухається догори, і верхній її кут зміщується латерально відносно нижнього кута) і зменшується, або зовсім зникає при піднятті кінцівки вперед (як результат дії переднього зубчастого м'яза). Досить часто ураження додаткового

нерва супроводжуються тупим, ниючим болем в шийній ділянці, у лопатці, по внутрішній поверхні плеча, який, як правило, посилюється при піднятті та відведенні верхньої кінцівки [23].

Деформації (вигини) ключиці (лат. Deformatio clavicularae) можуть бути різними. Розрізняють груднинну і надплечову форму ключиці залежно від розмірів бічної та присередньої кривизни. Розміри горбистостей, до яких прикріплюються м'язи і зв'язки, можуть бути різними. Рідко ключиця відсутня з одного або з обох боків, іноді надплечовий кінець ключиці розщеплений. У цьому випадку одна частина ключиці з'єднана з надплечовим відростком лопатки, а друга – з остю лопатки.

Ключично-черепний дизостоз (син.: синдром Шейтхауера-Марі-Сентона; черепно-ключична дисплазія) (лат. Cleidocranial dysostosis, лат. Dysplasia cranii scapulae, англ. Scheut-hauer-Marie-Sainton syndrome) (OMIM №119600). Ключично-черепний дизостоз (КЧД) – це рідкісна генетична аномалія розвитку кістки, яка характеризується гіпоплазією або аплазією ключиць, незарощенням тім'ячка і швів черепа, а також численними стоматологічними порушеннями. Поширеність КЧД становить 1/1000000 [24]. У групах з «ефектом засновника» цей показник є вищим. КЧД трапляється у багатьох етнічних групах, захворюваність не залежить від статі. Через велику кількість відносно легких випадків КЧД діагностується не завжди. Клінічна картина захворювання вкрай варіабельна навіть у межах однієї сім'ї: від ізольованих зубних аномалій до тяжких УВР з функціональними порушеннями. Виділяють наступні основні клінічні ознаки КЧД: гіпоплазія або аплазія ключиць, вузькі, похилі плечі, які можуть бути зведені вперед; тривале незарощення швів черепа; шви розширені, в них присутні додаткові кісткові вкраплення – вормієві кісточки; великі тім'ячка при народженні, які можуть зберігатися впродовж життя. Крім того, часто виявляються різноманітні зубні аномалії, включаючи неправильний прикус; рівномірно або хаотично розподілені надкомплектні молочні або постійні зуби (гіпердонтія), що також призводить до порушень прикусу; довго не випадають молочні зуби; пізні прорізування постійних зубів; неможливість «витіснити» молочні зуби. Аномалії зубів можуть порушувати артикуляцію і жування. До інших ознак відносяться широкий і сплющений лоб, гіпертелоризм, гіпоплазія середньої третини обличчя, загострена щелепа, що надає особі характерний вигляд. Крім того, може траплятися брахідактилія, конусоподібні пальці і короткі, широкі, великі пальці. До супутніх аномалій скелета відносять низький зріст, сколіоз, Х-подібне викривлення ніг, плоскостопість, широкий лобковий симфіз, дисплазію лопаток і

кульшових суглобів [25]. Клінічна значущість цих порушень зазвичай невелика. Вторинні ускладнення включають рецидивні інфекції верхніх дихальних шляхів, апное уві сні, незначне відставання в моторному розвитку і зниження слуху різного ступеня. Когнітивні та інтелектуальні функції не порушуються. Вагітним жінкам, які страждають КЧД, кесарів розтин проводиться частіше, ніж у загальній популяції. Це пов'язано з невідповідністю розмірів тазу матері і головки плоду. КЧД викликається мутаціями в гені *RUNX2* (картований на хромосомі 6p21), який бере участь у диференціюванні остеобластів і формуванні кісткової тканини. Виявлено безліч таких мутацій. Вони характеризуються високою пенетрантністю і значною варіабельністю. Чітких кореляцій між фенотипом і генотипом не встановлено. Діагностика заснована на клінічних симптомах і характерних радіологічних ознаках (аплазія або гіпоплазія ключиць, тривале незарощення швів черепа і тім'ячок, конічна грудна клітка з вузьким верхнім отвором грудної клітки, деформації кисті, аномалії прикусу). При атипичних клінічних і радіологічних ознаках для підтвердження діагнозу використовують молекулярно-генетичні дослідження. КЧД слід диференціювати з мандибулоакральною дисплазією, синдромом Крейн-Хейза, синдромом Юніса-Варона, пікнодизостозом, синдромом CDAGS і гіпофосфатазією. При вагітності підвищеного ризику можлива пренатальна діагностика. Вона вимагає виявлення відповідної мутації у сім'ї. Ключично-черепний дизостоз успадковується за автосомно-домінантним типом. Сім'ям, в яких є хворі КЧД, показано генетичне консультування. Проте, досить часто трапляються випадки, пов'язані з мутаціями *de novo*. При рецидивуючих інфекціях рекомендується антибіотикотерапія. Оскільки ген *RUNX2* відіграє важливу роль в осифікації і підтримці балансу кісткової тканини, необхідно контролювати мінеральну щільність кісток і за необхідності проводити профілактику остеопорозу [26]. Мальформації та ускладнення КЧД рідко призводять до серйозних наслідків. Прогноз досить сприятливий [27].

Перфорована ключиця (лат. *Perforatio clavicalae*) характеризується наявністю отворів у тілі ключиці, або каналу, який розташований вертикально. Через отвори (канал) проходять судинно-нервові утворення [28, 29]. Рентгенологічно виявити таку аномалію неможливо.

Уроджена дислокація плеча (лат. *Dyslocatio brachii congenita*) трапляється досить рідко. Вона виявляється одразу при народженні. Клінічно плече маленьке і нестійке, і, зазвичай, спостерігається аномальний внутрішньоутробний розвиток, проявами якого є відсутність або гіпоплазія плечової кіст-

ки, плечового суглоба і надплечового відростка (акроміона) лопатки. Осифікація плечового епіфіза затримується і спостерігається атрофія м'язів дельтоподібної, грудної і ротаторної манжетки. Дислокацію можна спостерігати у зв'язку з травмою плечового сплетення, важкою травмою при народженні чи інфекцією. При артрогрипозі, обмеженні рухів суглобів, аномальних навантаженнях на м'язи і жирових відкладеннях може виникнути нестабільність і дислокація плеча.

УВР ключиці та лопатки можуть траплятися як у вигляді ізольованих аномалій, так і бути проявом різних генетичних захворювань та синдромів [30].

Псевдоартроз ключиці (син.: природжений несправжній суглоб ключиці) (лат. *Pseudoarthrosis scapulae*). Перший опис уродженого псевдоартрозу ключиці належить Фіцвілліаму (1910 р.). Про другий відомий випадок повідомив Оуен у 1930 р. Сьогодні в літературі налічується більше ніж 200 описів цієї уродженої патології, переважно псевдоартрозу правої ключиці у дівчат. Уроджений псевдоартроз лівої ключиці спостерігається менше ніж у 10% випадків і пов'язаний з іншими УВР, наприклад з декстракардією. Зазвичай псевдоартроз ключиці виявляється контралатерально до серця. Етіопатогенетичні чинники псевдоартрозу залишаються нез'ясованими, незважаючи на велику кількість проведених досліджень. Однак існують припущення, що псевдоартроз пов'язаний з порушеннями скостеніння під час ембріогенезу.

У 1968 р. Кайт [31] запропонував класифікацію уродженого псевдоартрозу ключиці на основі анатомічних, клінічних та патологічних відмінностей, що мають різні покази до лікування:

I. Уроджена недостатність об'єднання двох сегментів ключиці спостерігається при народженні та виникає внаслідок гіпоплазії дистального фрагмента ключиці. При натисненні на ключицю виникає біль. На рентгенограмах присередній фрагмент ключиці більший за бічний, і між ними виявляється простір. Хірургічне лікування не призначають.

II. Уроджена кісткова недостатність ключиці. Як і у випадку з уродженим псевдоартрозом великомілкової кістки, при народженні виявляється нормально сформована ключиця, при цьому можливий її перелом. У таких випадках може бути призначено хірургічне лікування. Ця форма має кращий прогноз. Діагноз уродженого псевдоартрозу ключиці підтверджують рентгенологічно.

На рентгенограмах визначається чітке розділення у середній частині ключиці, причому медіальний фрагмент розташований над бічним фрагментом внаслідок дії м'язових сил і постурального витягнення, яке виникає під масою верхньої кінцівки. Латеральна частина ключиці є об'ємною,

а медіальна – атрофічною, зі склеротичним закриттям мозкового каналу і без утворення кісткової мозолі.

Лікування цього типу псевдартрозу є предметом дискусій, оскільки деякі автори [32, 33] вважають правильним спостерігати такі випадки, інші дослідники [34] радять виконувати резекцію, а треті – оперативне лікування з кістковою трансплантацією або без неї [35].

Синдром короткої ключиці (лат. *Syndromum clavicularae brevis*). Уроджена коротка ключиця є рідкісним захворюванням, при якому відбувається вкорочення ключиці, яке призводить до обертання лопатки вперед, що потім стає тангенціально орієнтованим на грудну стінку. Рентгенологічно виявляється віддалення присередніх країв лопатки від хребта. Ключиця розміщена майже горизонтально, при цьому інших відхилень не спостерігається. Відзначається нормальний вигляд хребта і черепа. Як правило, пацієнти з синдромом короткої ключиці скаржаться на неправильну поставу, але також у літературі є одиничні відомості стосовно скарг на біль і обмеження рухів при цій УВР ключиці [36].

Мукополісахаридоз (лат. *Mucopolisacharidosis*) – спектр порушень, пов'язаний з дефектами, які виникають внаслідок метаболізму складних вуглеводів. Успадкування, час виникнення, радіологічні, біохімічні та клінічні ознаки відрізняються від інших хвороб. Епонімічними назвами для цих хвороб є синдром Гурлера (тип IH), синдром Шейє (тип IS/V), синдром Хантера (тип II), синдром Санфіліппо (тип III), синдром Моркіо (тип IV), синдром Марото-Ламі (тип VI), синдром Слая (тип VII). Наявна загальна остеопенія з ділянками руйнування кісток, деформація шийки плечової кістки. Лопатка недорозвинена і має неглибоку суглобову западину. Ключиці є короткими та широкими [23].

Синдром Аперта (Апера) (тип I Акроцефалосиндактилія) (лат. *Syndromum Apera*) (OMIM 101200). Наявний синостоз швів черепа, аномалії лоба та гіпертелоризм. На кінцівках є додаткові пальці, також відбувається злиття п'ясткових і зап'ясткових кісток. Клінічно у хворих спостерігається знижена мобільність, найбільш помітна на плечі та лікті, що прогресує з віком. Плечовий суглоб є витягнутий і увігнутий, наявні нерівності в центрі. Головка плечової кістки сплюснутої форми. Прогресивна невідповідність у плечовому суглобі, що призводить до підввику і дислокації, може відбуватися. Надмірний ріст горбистості може призвести до погіршення вираження акроміона та обмеження відведення. Осифікація головки плечових кісток і великих вертлюгів може бути затримана, або асиметричною.

Синдром Аперта поділяють на 2 підтипи.

I підтип — класичний синдром Аперта, який характеризується типовою для даного синдрому акроцефалією і вираженою синдактилією, яка може бути порівняна з „ложкою”, коли зроснені всі пальці і „рукою-акушера”, коли великий палець вільний і протипоставлений зросненим чотирьом пальцям.

II підтип, який у літературі має назву синдром Аперта-Крузон, є проміжною формою між класичними синдромами Аперта і Крузона, тобто при даному синдромі більш виражена гіпоплазія верхньої щелепи. У той же час явища синдактилії виражені менше, ніж при типовому синдромі Аперта, оскільки вільними є і великі пальці, і мизинці.

Синдром Аперта зумовлений специфічними мутаціями у двох сусідніх залишках Сер252Три і Про253Арг гена *FGFR2*, який картовано 10q26.13. Успадковується за автосомно-домінантним типом [37].

Синдром Мельніка-Нідлса (лат. *Syndromum Melnica-Nidsla*) (OMIM №309350) є найбільш тяжким проявом спектру ото-палато-дигітальних аномалій, що включає також ото-палато-дигітальний синдром тип I, II, і фронто-метафізарну дисплазію. Захворювання зумовлено мутацією гена *FLNA*. Ген картований на хромосомі Xq28 та кодує синтез білка *filamin*. Дослідники припускають, що мутація в гені призводить до порушення регуляції білком *filamin* процесу розвитку скелету, але невідома генотип-фенотип кореляція. Чоловіки мають більш тяжкі клінічні ознаки синдрому, ніж жінки, і майже у всіх випадках помирають до або відразу після народження. Основними діагностичними критеріями синдрому Мельніка-Нідлса є: 1) особливості фенотипу; 2) характерні зміни з боку кісткової системи, а саме: нанізм, гіперостоз черепа, затримка закриття тім'ячок, аплазія, гіпоплазія лобової і верхньощелепної пазух; деформація та нерівний контур ключиці, розширення присередньої частини ключиць, і/або її аплазія, остеоліз ключиць [38].

Краніофронтоназальний синдром (MIM 304110) (син.: синдром серединної щілини обличчя) – це рідкісне спадкове захворювання, що характеризується асиметрією тіла, особливо обличчя, дефектами середньої лінії, скелетними аномаліями й дерматологічними аномаліями.

Найбільш поширені симптоми цього розладу включають: гіпертелоризм очей, роздвоєння кінчика носа, аномалії плечей і кінцівок і/або недорозвинення середньої частини обличчя. Голова зазвичай має незвичайну форму внаслідок передчасного закриття віцевих швів, що призводить до асиметрії обличчя.

У деяких людей із краніофронтоназальним синдромом можуть бути широкий ніс і обличчя; широкий і високий лоб; щілина губи і піднебіння;

низько посажені вуха і птеригіумами на шиї. Дівчатка зазвичай мають густе, кучеряве волосся, яке з'являється у віці 2-3 місяців. Хворі можуть також мати синдактилію пальців кінцівок; клинодактилію п'ятого пальця; широкі пальці рук і/або ніг, особливо перший «великий» палець; і / або нігті, які є посмугованими, увігнутими і/або ламкими.

Можуть бути вузькі похилі плечі, УВР груднини, ключиць, патологічний лордоз або сколіоз. Одна кінцівка може бути коротшою за іншу. Недорозвиток грудних залоз. Може траплятися патологія лопатки – деформація Шпренгеля. У жінок можуть бути аномалії матки.

У деяких людей, також може бути гіпотонія м'язів, затримка фізичного розвитку, нейросенсорна туговухість, *rectus excavatum* і діафрагмова грижа. У чоловіків може траплятися шалеподібна калитка і гіпоспадія. Цей синдром викликаний мутацією в гені *EFNB1* на хромосомі Xq13. Успадковується за Х-зчепленим, домінантним типом.

Висновки

1. Аномалії кісток поясу верхньої кінцівки виникають внаслідок порушення процесів хемотаксису, проліферації, диференційованої і програмованої смерті клітин на ранніх етапах ембріогенезу.
2. Критичним періодом для виникнення аномалій кінцівок під дією тератогенних факторів є період ембріонального розвитку.
3. Уроджені вади розвитку ключиці та лопатки можна розділити на типові (самостійні нозологічні форми) і атипові (комбіновані з іншими аномаліями чи захворюваннями).
4. Уроджені вади розвитку ключиці та лопатки дуже часто поєднані з різноманітними вадами розвитку інших частин скелета.

Перспективи подальших досліджень. Вивчення морфологічних передумов виникнення уроджених вад розвитку кісток поясу верхньої кінцівки може бути підґрунтям для розробки та обґрунтування нових способів їх хірургічної корекції.

References

1. Chernenkov YuV. Vrozhdennye poroki razvitiya ploda i novorozhdenogo po dannym perinatalnogo tsentra Saratovskoy oblasti. *Saratovskiy nauchno-meditsinskiy zhurnal*. 2016; 12(3): 393-8. [Russian]
2. Pishak VP, Ryznychuk MO. Analiz poshyrenosti pryrodnykh vad rozvytku u novonarodzhennykh Chernivetskoy oblasti za danymy genetychnogo monitoryngu. *Ukrayina. Zdorov'ya natsiyi*. 2013; 1 (25): 28-32. [Ukrainian]
3. Pokaznyky zdorov'ya naselennya ta vykorystannya resursiv okhorony zdorov'ya v Ukrayini za 2017–2018 roky. Kyiv: TsMS MOZ Ukrayiny». Available from: <http://medstat.gov.ua/ukr/MMXVIII.html> (data zvernennya: 29.01.2020). [Ukrainian]
4. Khmara TV, Vasylychshyn YaM, Gresko AS, Biryuk IG. Ontologiya vrodzhenykh vad skeletu kysti. *Klin. anatomiya ta operat. khirurgiya*. 2014; 13(4): 93-9. [Ukrainian]
5. Wilkie AOM. Why study human limb malformations? *J Anat*. 2003; 202: 27-35. doi.org/10.1046/j.1469-7580.2003.00130.x
6. Mezhenina EP. *Vrozhdennye urodstva*. Kiev: Zdorov'ya; 1974. 140 s. [Russian]
7. Sadler TV. *Medychna embriologiya za Langmanom*. Lviv: «NAUTILUS»; 2001. 550 s. [Ukrainian]
8. Dedukh NV, Tikhonenko AA, Podlipentsev VV. Vrozhdennye anomalii konechnostey. *Ortopediya, travmatologiya i protezirovaniye*. 2013; 2: 102-8. [Russian]
9. Liao YM, Li SL, Luo GY, Wen HX, Ouyang SY, Chen CY et al. Routine screening for fetal limb abnormalities in the first trimester. *Prenat Diagn*. 2016; 36: 117-26.
10. Vasluiian E, van der Sluis CK, van Essen AJ, Bergman JE, Dijkstra PU, Reinders-Messelink HA et al. Birth prevalence for congenital limb defects in the northern Netherlands: a 30-year population-based study. *BMC Musculoskelet Disord*. 2013; 14: 323.
11. Aro T, Heinonen OP, Saxen L. Incidence and secular trends of congenital limb defects in Finland. *Int J Epidemiol*. 1982; 11: 239-44.
12. Bedard T, Lowry RB, Sibbald B, Kiefer GN, Metcalfe A. Congenital limb deficiencies in Alberta – a review of 33 years (1980-2012) from the Alberta Congenital Anomalies Surveillance System (ACASS). *Am J Med Genet A*. 2015; 167A: 2599-609. doi: 10.1002/ajmg.a.37240.
13. Volkov MV. *Kostnaya patologiya detskogo vozrasta. Opukholevye i displasticheskie zaboлевaniya kostey*. M: Meditsina; 1968. 496 s. [Russian]
14. Luzina EV, Shakirov EA. *Kliniko-rentgenologicheskiy atlas vrozhdennykh anomalii konechnostey u cheloveka*. M: Meditsina; 1990. 78 s. [Russian]
15. Simple Guide Orthopadics Chapter 14 Lower Limb Conditions. Available from: <https://ru.scribd.com/document/16375642/Simple-Guide-Orthopadics-Chapter-14-Lower-Limb-Conditions>. (Last accessed: 29.01.2020)
16. Barashnev Yul, Bakharev VA. *Embriofetopatii. Diagnostika i profilaktika anomalii tsentralnoy nervnoy sistemy i skeleta*. M: «Triada-X»; 2010. 480 s. [Russian]
17. Prichiny razvitiya anomalii konechnostey. Available from: <http://www.medkrug.ru/article/show/4818#2ю>. (data zvernennya: 29.01.2020). [Russian]

18. Francomano CA. The genetic basis of dwarfism. *N Engl J Med*. 1995; 332(1): 58-9.
19. Fik VB, Tsytovsyy MN, Kryvko YuYa, Kordys BD, Mateshchuk-Vatseba LR, Fitkalo OS. *Anatomiya skeleta lyudyny: za materialamy Lvivskogo anatomichnogo muzeyu*. Lviv: 2016. 294 s. [Ukrainian]
20. Anomalii razvitiya grudnogo otdela pozvonochnika. Available from: https://medbe.ru/materials/detskaya-torakalnaya-khirurgiya/anomalii-razvitiya-grudnogo-otdela-pozvonochnika/?PAGEN_2=2 (data zvernennya: 29.01.2020) [Russian]
21. Kalmin OV, Kalmina OA. *Anomalii razvitiya organov i chastey tela cheloveka*. Rostov n/D: Feniks; 2016. 591 s. [Russian]
22. Khan Durrani MY, Sohail AH, Khan I, Hashmi P. Sprengel's Deformity. *J Ayub Med Coll Abbottabad*. 2018; 30(1): 135-7.
23. Delva MYu, Nikiforova OS. Syndrom krylopodibnoyi lopatky pry nevropatiyi dovgogo grudnogo nerva (klinichne sposterzhennya, dyferentsialna diagnostyka). *Mizhnarodnyy nevrologichnyy zhurnal*. 2015; 7(77): 120-3. [Ukrainian]
24. Pan CY, Tseng YC, Lan TH, Chang HP. Craniofacial features of cleidocranial dysplasia. *J Dent Sci*. 2017; 12(4): 313-8. doi: 10.1016/j.jds.2017.07.002
25. Jaruga A, Hordyjewska E, Kandzierski G, Tylzanowski P. Cleidocranial dysplasia and Runx2-clinical phenotype-genotype correlation. *Clin Genet*. 2016; 90: 393-402. doi: 10.1111/cge.12812
26. Back SJ, Pollock AN. Cleidocranial dysostosis. *Pediatr Emerg Care*. 2013; 29(7): 867-9. doi: 10.1097/PEC.0b013e31829a90cf
27. DasGupta R, Jebasingh FK, Asha HS, Thomas N. Cleidocranial dysostosis. *BMJ Case Rep*. 2015; 2015. pii: bcr2015211308. doi: 10.1136/bcr-2015-211308
28. Natsis K, Totlis T, Chorti A, Karanassos M, Didagelos M, Lazaridis N. Tunnels and grooves for supraclavicular nerves within the clavicle: review of the literature and clinical impact. *Surg Radiol Anat*. 2016; 38(6): 687-91. doi: 10.1007/s00276-015-1602-9
29. Viciano J, Urbani V, D'Anastasio R. Congenital Anatomical Variant of the Clavicle. *Anat Rec (Hoboken)*. 2017; 300(8): 1401-8. doi: 10.1002/ar.23596
30. Van Heest AE. Congenital disorders of the hand and upper extremity. *Pediatr Clin North Am*. 1996; 43(5): 1113-33.
31. Kite JH. Congenital pseudarthrosis of the clavicle. *South Med J*. 1968; 61(7): 703-10.
32. Dzupa V, Bartonicek J, Zidka M. Fracture of the clavicle after surgical treatment for congenital pseudarthrosis. *Med Sci Monit*. 2004; 10(1): CS1-CS4.
33. Muradas RR, Sévero MD, Silveira JOF, Tierno SA, Salame M, Pomblum VJ. Pseudartrose congênita da clavícula. *Rev AMRIGS*. 2009; 53(4): 410-12.
34. Lorente Molto FJ, Bonete Lluch DJ, Garrido IM. Congenital pseudarthrosis of the clavicle: a proposal for early surgical treatment. *J Pediatr Orthop*. 2001; 21(5): 689-93.
35. Di Gennaro GL, Cravino M, Martinelli A, Berardi E, Rao A, Stilli S, Trisolino G. Congenital pseudarthrosis of the clavicle: a report on 27 cases. *J Shoulder Elbow Surg*. 2017; 26(3): e65-e70. doi: 10.1016/j.jse.2016.09.020
36. Gupta H, Robinson P. Normal shoulder ultrasound: anatomy and technique. *Semin Musculoskelet Radiol*. 2015; 19(3): 203-11. doi: 10.1055/s-0035-1549315
37. Siminel MA, NeamȚu CO, DiȚescu D, ForȚofoiu MC, Comănescu AC, Novac MB, NeamȚu SD, Gluhovschi A. Apert syndrome – clinical case. *Rom J Morphol Embryol*. 2017; 58(1): 277-80.
38. O'Connell JE, Bourke B, Kearns GJ. Orthognathic surgery in Melnick-Needles syndrome: a review of the literature and report of two sibilings. *Int J Oral Maxillofac Surg*. 2018; 47(6): 738-42. doi: 10.1016/j.ijom.2017.12.001

УДК 616.712/.713-007.2:611.013

ОНТОЛОГИЯ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ КОСТЕЙ ГРУДНОГО ПОЯСА

Хмара Т. В., Шевчук К. З., Морараш Ю. А., Ризничук М. А., Стельмах Г. Я.

Резюме. Врожденные пороки развития опорно-двигательного аппарата представляют практический интерес для врачей многих специальностей, а именно: врача-неонатолога, педиатра, детского хирурга или ортопеда, терапевта, которые имеют отношение к выявлению и лечению последствий врожденной патологии в подростковом, юношеском и зрелом возрасте. За 2018 г. Врожденные пороки развития у новорожденных (массой более 500,0 г) по Украине обнаружены у 25,92 на 1000 рожденных живыми, а в Черновицкой области – у 23,73 на 1000 рожденных живыми. Среди врожденных пороков развития редукционные аномалии конечностей и полидактилия выявлялись по Украине у 1,13 на 1000 живых новорожденных, а в Черновицкой области – у 0,93 на 1000 родившихся живыми.

Развитие скелета начинается на 3-й неделе гестации вследствие конденсации мезенхимы. По происхождению врожденных пороков развития конечностей можно разделить на ранние, в основе которых лежит нарушение закладки и патологическое развитие эмбриона (случаи больших дефектов с отсутствием отдельных костей, целых сегментов), и поздние, в основе которых лежит дефект развития плода (случаи нарушения формы при развитии костных сегментов и тканевых компонентов).

На основе проведенного анализа источников литературы предпринята попытка обобщить существующие сведения о врожденных пороках развития костей пояса верхней конечности (ключицы, лопатки), предложена их классификация и толкование согласно алфавита. Врожденные пороки развития костей пояса верхней конечности можно разделить на типичные (самостоятельные нозологические формы) и атипичные (комбинированные с другими аномалиями или заболеваниями).

Врожденные пороки развития костей пояса верхней конечности возникают вследствие нарушения процессов хемотаксиса, пролиферации, дифференцированной и программируемой смерти клеток на ранних этапах эмбриогенеза. Критическим периодом для возникновения этих аномалий является период эмбрионального развития.

При анализе литературных данных выявлено частое сочетание врожденных пороков развития ключицы и лопатки с различными аномалиями развития других частей скелета.

Ключевые слова: ключица, лопатка, порок развития, анатомия.

UDC 616.712/.713-007.2: 611.013

Ontology of the Congenital Malformation of the Pectoral Girdle Bones

Khmara T. V., Shevchuk K. Z., Morarash Y. A., Ryznychuk M. O., Stelmakh G. Ya.

Abstract. Congenital malformations of the musculoskeletal system are of practical interest for physicians of many specialties, namely: neonatologist, pediatrician, pediatric surgeon or orthopedist, therapist, who are related to the detection and treatment of congenital pathology in adolescent age and adulthood. 25.92 per 1000 live births (weighing more than 500 g) had congenital malformations in Ukraine in 2018.

Material and methods. In Chernivtsi region, the rate was 23.73 per 1000 live births. Among congenital malformation cases, congenital limb defect and polydactyly occurred in 1.13 per 1000 live births in Ukraine, and in Chernivtsi region it was 0.93 per 1000 live births.

Skeletal development begins in the 3rd week of gestation due to the condensation of the mesenchyme. The origin of the congenital limb defect can be divided into the early, which is based on the malformation of the rudiment and pathological development of the embryo (cases of major defects with the absence of individual bones, entire segments), and later, based on the defect of the fetus development (cases of malformation in the development of bone segments and tissue components).

Conclusion. An attempt to summarize the existing information about the congenital malformations of the pectoral girdle bones (clavicle, scapula), their classification and alphabetic definitions were developed on the basis of the literature sources analysis. Congenital malformations of the pectoral girdle bones can be divided into typical (independent nosological forms) and atypical (combined with other anomalies or diseases). Congenital malformations of the pectoral girdle bones arise as a result of impaired chemotaxis, proliferation, differentiated and programmed cell death in the early stages of embryogenesis. A critical period for the occurrence of these anomalies is the period of embryonic development. A frequent combination of the clavicle and scapula. During the literature sources analysis we found congenital malformations with various abnormalities of development of other parts of the skeleton.

Keywords: clavicle, scapula, congenital malformations, anatomy.

The authors of this study confirm that the research and publication of the results were not associated with any conflicts regarding commercial or financial relations, relations with organizations and/or individuals who may have been related to the study, and interrelations of coauthors of the article.

Стаття надійшла 04.02.2020 р.
Рекомендована до друку на засіданні редакційної колегії після рецензування